

研究名：造血幹細胞移植とイデュルスルファーズ ベータ脳室内投与による重症型ムコ多糖症 II 型（MPSII）患者の髄液中ヘパラン硫酸濃度および神経変性バイオマーカーへの作用の検証に関する研究

1. 研究の目的

本研究の目的は造血幹細胞移植および脳室内への酵素製剤投与を受けたムコ多糖症 II 型患者さんの髄液中における種々の物質（タンパク質）の変化を測定し、ムコ多糖症 II 型の病態や治療効果の評価に有用なバイオマーカーを探ります。

2. 研究の方法

- ① **研究対象：**当センターにて診療のために髄液検査を受けたムコ多糖症以外の患者さん
- ② **研究期間：**倫理審査委員会承認後～2028 年 6 月 30 日（利用開始予定日：2026 年 7 月 1 日）
- ③ **研究方法：**診療のために採取されたムコ多糖症 II 型患者さんの髄液検体を用いて、髄液中における種々の物質（タンパク質）をプロテオーム解析により測定します。また比較のために通常診療の髄液検査で採取されたムコ多糖症 II 型患者さん以外の髄液検体も同様に測定して検討をいたします。

プロテオーム解析：細胞や生物内で発現している全タンパク質（プロテオーム）の構造や機能を質量分析器などにより網羅的に解析する手法です。

3. 研究に用いる情報の種類

患者さんの情報（年齢、性別、症状、基礎疾患、合併疾患）などの診療情報および保存してある髄液検体を用います。

※ 患者さんの氏名など、本人を特定出来る一切の個人情報は調査対象ではなく、**個人情報は保守されます。**

4. 情報の公表

研究内容は個人情報が含まれない形で、学会発表や学術論文の形で随時公表する予定です。研究への参加を望まれないことの申し出があった場合にはデータを削除しますが、既に公開されている場合には対応が出来ないことをご了承ください。

5. 研究実施機関

国立成育医療研究センター 研究責任者 小須賀基通

共同研究機関

1. 北里大学病院 研究責任者 渡辺 栄一郎
2. かずさ DNA 研究所 研究責任者 川島 祐介

6. お問い合わせ先

- ※ ご自身が該当すると思われる方で、解析に加わることを拒否されたい場合、あるいは本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。
- ※ ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

○照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

研究責任者：国立成育医療研究センター遺伝診療センター遺伝診療科 小須賀基通

住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1

電話：03-3416-0181（内線：7545）

国立成育医療研究センター（HP にて概要を掲載 <http://www.ncchd.go.jp/>）